

Certificat

Syndromes Génétiques





Cerificat Syndromes Génétiques

- » Modalité: en ligne
- » Durée: 6 semaines
- » Qualification: TECH Global University
- » Accréditation: 6 ECTS
- » Horaire: à votre rythme
- » Examens: en ligne

Accès au site web : www.techtitute.com/fr/infirmier/certificat/syndromes-genetiques

Sommaire

01

Présentation

page 4

02

Objectifs

page 8

03

Structure et contenu

page 12

04

Méthodologie

page 22

05

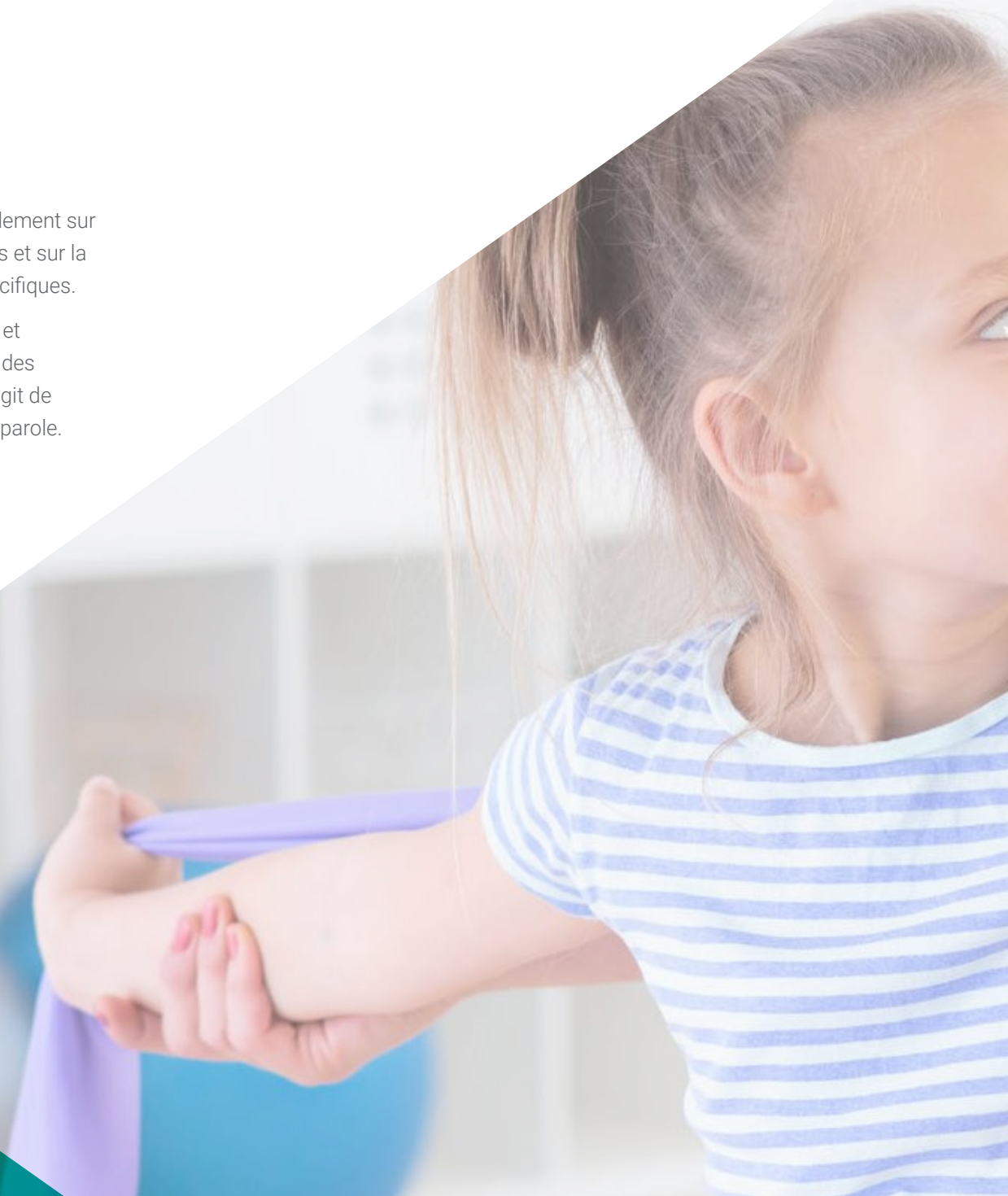
Diplôme

page 32

01 Présentation

Les recherches récentes sur les syndromes génétiques se concentrent principalement sur l'amélioration et l'élargissement des outils permettant d'identifier les symptômes et sur la consolidation des traitements médicaux, psychosociaux et orthophoniques spécifiques.

Dans les consultations orthophoniques, ainsi que dans les classes spécialisées et ordinaires, il est de plus en plus fréquent d'intervenir auprès d'élèves présentant des besoins éducatifs particuliers liés à des dysfonctionnements multiples, car il s'agit de syndromes complexes, génétiques, associés à des troubles du langage et de la parole.



“

*Ce Certificat en Syndromes Génétiques
générera un sentiment de sécurité
dans l'exercice de votre profession,
ce qui vous aidera à vous développer
personnellement et professionnellement”*

Le professionnel de l'orthophonie doit connaître les besoins éducatifs spéciaux liés aux syndromes génétiques, apprendre à les identifier de manière différentielle, connaître les principaux signes observables et savoir quels modèles d'intervention directe et indirecte sont les plus appropriés. L'interaction sociale, la communication et l'adaptation comportementale sont trois éléments clés de l'intervention dans le cas de ces troubles, auxquels s'ajoutent les programmes de stimulation cognitive auxquels le professionnel de santé participe également, en coordination avec d'autres spécialistes.

Ces élèves atteints de syndromes présentent souvent des problèmes d'adaptation personnelle, familiale, sociale et éducative. Les orthophonistes sont chargés de coordonner les actions tant dans le domaine familial qu'éducatif et social afin que l'inclusion éducative de ces élèves soit optimale.

Le spécialiste des syndromes génétiques doit être à jour dans la pratique thérapeutique, mais, plus important encore, il doit développer la sensibilité et la vision holistique nécessaires pour s'occuper d'élèves présentant ces caractéristiques.

Cela aidera l'élève à acquérir des compétences dans le choix des instruments de détection et de diagnostic, et à gagner en assurance au moment d'intervenir et de prescrire les tâches appropriées en choisissant les supports et les systèmes de communication les plus adaptés.

Cette formation combine des connaissances pédagogiques, scientifiques et orthophoniques avec les outils nécessaires pour que le professionnel puisse intervenir à toutes les étapes du processus orthophonique, en agissant sur les élèves non seulement sur les aspects purement communicatifs, mais aussi sur le plan émotionnel et comportemental, toujours en coordination et en collaboration multidisciplinaire.

Ce **Certificat en Syndromes Génétiques** contient le programme scientifique le plus complet et le plus actualisé du marché. Ses caractéristiques sont les suivantes :

- ♦ Le développement de cas pratiques présentés par des experts en Syndromes Génétiques.
- ♦ Son contenu graphique, schématique et éminemment pratique fournit des informations scientifiques et pratiques sur les disciplines essentielles à la pratique professionnelle.
- ♦ Les dernières nouveautés sur les Syndromes Génétiques.
- ♦ Des exercices pratiques où le processus d'auto-évaluation peut être réalisé pour améliorer l'apprentissage.
- ♦ L'accent mis sur les méthodologies innovantes en matière de Syndromes Génétiques.
- ♦ Des cours théoriques, des questions à l'expert, des forums de discussion sur des sujets controversés et un travail de réflexion individuel.
- ♦ Disponibilité du contenu à partir de tout appareil fixe ou portable doté d'une connexion à internet.



*Actualisez vos connaissances
grâce au programme de Certificat
en Syndromes Génétiques”*

“

Ce Certificat peut être le meilleur investissement que vous puissiez faire dans le choix d'un programme de mise à jour pour deux raisons : en plus d'actualiser vos connaissances sur les Syndromes Génétiques, vous obtiendrez un diplôme de Certificat délivré par TECH Global University”

Son corps enseignant comprend des professionnels spécialisés dans le domaine des Syndromes Génétiques, qui apportent à cette formation leur expérience professionnelle, ainsi que des spécialistes reconnus issus d'associations de référence et d'universités prestigieuses.

Son contenu multimédia, développé avec les dernières technologies éducatives, permettra au professionnel un apprentissage situé et contextuel, c'est-à-dire un environnement simulé qui fournira un étude immersif programmé pour s'entraîner dans des situations réelles.

La conception de ce programme est axée sur l'Apprentissage Par les Problèmes, grâce auquel l'infirmier(ère) devra essayer de résoudre les différentes situations de pratique professionnelle qui se présentent. Pour ce faire, le professionnel bénéficiera de l'aide d'un système vidéo interactif innovant, mis au point par des experts reconnus dans le domaine des Syndromes Génétiques et possédant une grande expérience dans l'enseignement.

Augmentez votre confiance dans la prise de décision en actualisant vos connaissances grâce à ce Certificat.

Profitez de l'occasion pour découvrir les dernières avancées dans ce domaine et les appliquer à votre pratique quotidienne.



02 Objectifs

Le Certificat en Syndromes Génétiques vise à élargir les compétences des professionnels de santé qui traitent ces problèmes.





“

Ce Certificat vous permettra d'actualiser vos connaissances en matière de Syndromes Génétiques grâce à l'utilisation des dernières technologies éducatives, afin de contribuer à la qualité et à la sécurité de la prise de décision”



Objectifs généraux

- ♦ Fournir une spécialisation, tant théorique que pratique, permettant d'aborder le traitement des syndromes génétiques de manière globale et intégrée
- ♦ Fournir des connaissances de base sur les processus structurels et fonctionnels fondamentaux qui décrivent la communication, la cognition et l'interaction chez ces enfants et les appliquer à la conception de programmes d'intervention collective et individuelle
- ♦ Améliorer l'intégration de ces élèves en répondant à leurs besoins éducatifs tant sur le plan scolaire que sur celui de l'accès et des émotions
- ♦ Développer des outils pour sensibiliser la communauté éducative en exigeant la multidisciplinarité nécessaire au traitement intégral de ces élèves
- ♦ Connaître les outils technologiques disponibles sur le marché qui facilitent le travail orthophonique et psychosocial avec les élèves syndromiques





Objectifs spécifiques

- ♦ Être capable de connaître et d'identifier les syndromes génétiques les plus fréquents de nos jours
- ♦ Connaître et approfondir les caractéristiques de chacun des syndromes décrits dans l'expert
- ♦ Acquérir les connaissances optimales pour réaliser une évaluation correcte et fonctionnelle des différents symptômes qui peuvent se présenter
- ♦ Étudier en profondeur les différents outils d'intervention, y compris le matériel et les ressources, tant les dispositifs de manipulation que les dispositifs informatiques, ainsi que les éventuelles adaptations à réaliser

“

Saisissez l'occasion et faites le nécessaire pour vous tenir au courant des derniers développements en matière de Syndromes Génétiques”

03

Structure et contenu

La structure des contenus a été conçue par une équipe de professionnels issus des meilleurs centres éducatifs et universités, conscients de l'importance actuelle des formations innovantes et engagés dans un enseignement de qualité grâce aux nouvelles technologies éducatives.



“

Un programme d'enseignement très complet, structuré en unités didactiques très développées, orienté vers un apprentissage efficace et, compatible avec votre vie personnelle et professionnelle”

Module 1. Les Syndromes Génétiques

- 1.1. Introduction aux syndromes génétiques.
 - 1.1.1. Introduction à l'unité.
 - 1.1.2. La génétique.
 - 1.1.2.1. Concept de génétique.
 - 1.1.2.2. Les gènes et les chromosomes.
 - 1.1.3. L'évolution de la génétique.
 - 1.1.3.1. Bases de la génétique.
 - 1.1.3.2. Les pionniers de la génétique.
 - 1.1.4. Concepts de base de la génétique.
 - 1.1.4.1. Le génotype et le phénotype.
 - 1.1.4.2. Le génome.
 - 1.1.4.3. L'ADN.
 - 1.1.4.4. L'ARN.
 - 1.1.4.5. Le code génétique.
 - 1.1.5. Les lois de Mendel.
 - 1.1.5.1. 1ère loi de Mendel.
 - 1.1.5.2. 2ème loi de Mendel.
 - 1.1.5.3. 3ème loi de Mendel.
 - 1.1.6. Les mutations.
 - 1.1.6.1. Que sont les mutations?
 - 1.1.6.2. Niveaux de mutations.
 - 1.1.6.3. Types de mutations
 - 1.1.7. Concept de Syndrome.
 - 1.1.8. Classification.
 - 1.1.9. Les syndromes les plus fréquents.
 - 1.1.10. Conclusions finales.



- 1.2. Le syndrome de Down
 - 1.2.1. Introduction à l'unité.
 - 1.2.1.1. Histoire du Syndrome de Down.
 - 1.2.2. Concept de Syndrome de Down.
 - 1.2.2.1. Qu'est-ce que le syndrome de Down?
 - 1.2.2.2. Génétique du Syndrome de Down.
 - 1.2.2.3. Anomalies chromosomiques dans le Syndrome de Down.
 - 1.2.2.3.1. Trisomie 21.
 - 1.2.2.3.2. Translocation chromosomique
 - 1.2.2.3.3. Mosaïcisme ou trisomie en mosaïque.
 - 1.2.2.4. Pronostic du Syndrome de Down.
 - 1.2.3. Étiologie.
 - 1.2.3.1. L'origine du Syndrome de Down.
 - 1.2.4. Prévalence.
 - 1.2.4.1. Prévalence du Syndrome de Down dans d'autres pays.
 - 1.2.5. Caractéristiques du Syndrome de Down.
 - 1.2.5.1. Caractéristiques physiques
 - 1.2.5.2. Caractéristiques du développement de la parole et du langage.
 - 1.2.5.3. Caractéristiques du développement moteur.
 - 1.2.6. Comorbidité du Syndrome de Down.
 - 1.2.6.1. Qu'est-ce que la comorbidité?
 - 1.2.6.2. La comorbidité dans le Syndrome de Down.
 - 1.2.6.3. Troubles associés
 - 1.2.7. Diagnostic et évaluation du Syndrome de Down.
 - 1.2.7.1. Le diagnostic du Syndrome de Down.
 - 1.2.7.1.1. Où il est réalisé.
 - 1.2.7.1.2. Qui le réalise.
 - 1.2.7.1.3. Quand peut-il être réalisé ?
 - 1.2.7.2. Évaluation orthophonique du Syndrome de Down.
 - 1.2.7.2.1. Anamnèse
 - 1.2.7.2.2. Domaines à prendre en compte.
 - 1.2.8. Intervention orthophonique.
 - 1.2.8.1. Aspects à prendre en compte
 - 1.2.8.2. Fixation des objectifs de l'intervention.
 - 1.2.8.3. Matériel pour la rééducation.
 - 1.2.8.4. Ressources à utiliser.
 - 1.2.9. Directives
 - 1.2.9.1. Directives à prendre en compte par la personne atteinte du Syndrome de Down.
 - 1.2.9.2. Directives à prendre en compte par la famille.
 - 1.2.9.3. Directives pour le contexte éducatif.
 - 1.2.9.4. Ressources et associations.
 - 1.2.10. L'équipe interdisciplinaire.
 - 1.2.10.1. L'importance de l'équipe interdisciplinaire.
 - 1.2.10.2. Orthophonie.
 - 1.2.10.3. Ergothérapie.
 - 1.2.10.4. Kinésithérapie
 - 1.2.10.5. Psychologie.
- 1.3. Syndrome de Hunter.
 - 1.3.1. Introduction à l'unité.
 - 1.3.1.1. Histoire du Syndrome de Hunter.
 - 1.3.2. Concept du Syndrome de Hunter.
 - 1.3.2.1. Qu'est-ce que le syndrome de Hunter?
 - 1.3.2.2. Génétique du Syndrome de Hunter.
 - 1.3.2.3. Pronostic du syndrome de Hunter.
 - 1.3.3. Étiologie.
 - 1.3.3.1. Origine du Syndrome de Hunter.
 - 1.3.4. Prévalence.
 - 1.3.4.1. Le Syndromes de Hunter dans d'autres pays.
 - 1.3.5. Principales affections.
 - 1.3.5.1. Caractéristiques physiques
 - 1.3.5.2. Caractéristiques du développement de la parole et du langage.
 - 1.3.5.3. Caractéristiques du développement moteur.

- 1.3.6. Comorbidité du Syndrome de Hunter.
 - 1.3.6.1. Qu'est-ce que la comorbidité?
 - 1.3.6.2. La comorbidité dans le Syndrome de Hunter.
 - 1.3.6.3. Troubles associés
- 1.3.7. Diagnostic et évaluation du Syndrome de Hunter.
 - 1.3.7.1. Le diagnostic du Syndrome de Hunter.
 - 1.3.7.1.1. Où il est réalisé.
 - 1.3.7.1.2. Qui le réalise.
 - 1.3.7.1.3. Quand peut-il être réalisé ?
 - 1.3.7.2. Évaluation orthophonique du Syndrome de Hunter.
 - 1.3.7.2.1. Anamnèse
 - 1.3.7.2.2. Domaines à prendre en compte.
- 1.3.8. Intervention orthophonique.
 - 1.3.8.1. Aspects à prendre en compte
 - 1.3.8.2. Fixation des objectifs de l'intervention.
 - 1.3.8.3. Matériel pour la rééducation.
 - 1.3.8.4. Ressources à utiliser.
- 1.3.9. Directives
 - 1.3.9.1. Directives à prendre en compte par la personne atteinte du Syndrome de Hunter.
 - 1.3.9.2. Directives à prendre en compte par la famille.
 - 1.3.9.3. Directives pour le contexte éducatif.
 - 1.3.9.4. Ressources et associations.
- 1.3.10. L'équipe interdisciplinaire.
 - 1.3.10.1. L'importance de l'équipe interdisciplinaire.
 - 1.3.10.2. Orthophonie.
 - 1.3.10.3. Ergothérapie.
 - 1.3.10.4. Kinésithérapie
 - 1.3.10.5. Psychologie.
- 1.4. Syndrome de X - Fragile.
 - 1.4.1. Introduction à l'unité.
 - 1.4.1.1. Histoire du Syndrome de X - Fragile.
 - 1.4.2. Concept du Syndrome de X - Fragile.
 - 1.4.2.1. Qu'est-ce que le Syndrome de X - Fragile ?
 - 1.4.2.2. La Génétique dans le Syndrome de X - Fragile.
 - 1.4.2.3. Pronostic du Syndrome de X - Fragile.
 - 1.4.3. Étiologie.
 - 1.4.3.1. L'origine du Syndrome de X - Fragile.
 - 1.4.4. Prévalence.
 - 1.4.4.1. Le Syndromes de X - Fragile dans d'autres pays.
 - 1.4.5. Principales affections.
 - 1.4.5.1. Caractéristiques physiques
 - 1.4.5.2. Caractéristiques du développement de la parole et du langage.
 - 1.4.5.3. Caractéristiques du développement de l'intelligence et de l'apprentissage.
 - 1.4.5.4. Caractéristiques sociales, émotionnelles et comportementales.
 - 1.4.5.5. Caractéristiques sensorielles
 - 1.4.6. Comorbidité du Syndrome du X-Fragile.
 - 1.4.6.1. Qu'est-ce que la comorbidité ?
 - 1.4.6.2. La comorbidité dans le Syndrome du X-Fragile.
 - 1.4.6.3. Troubles associés
 - 1.4.7. Diagnostic et évaluation du Syndrome de X-Fragile.
 - 1.4.7.1. Le diagnostic du Syndrome de X - Fragile.
 - 1.4.7.1.1. Où il est réalisé.
 - 1.4.7.1.2. Qui le réalise.
 - 1.4.7.1.3. Quand peut-il être réalisé ?
 - 1.4.7.2. Évaluation orthophonique du Syndrome de X - Fragile.
 - 1.4.7.2.1. Anamnèse
 - 1.4.7.2.2. Domaines à prendre en compte.

- 1.4.8. Intervention orthophonique.
 - 1.4.8.1. Aspects à prendre en compte
 - 1.4.8.2. Fixation des objectifs de l'intervention.
 - 1.4.8.3. Matériel pour la rééducation.
 - 1.4.8.4. Ressources à utiliser.
- 1.4.9. Directives
 - 1.4.9.1. Directives à prendre en compte par la personne atteinte du Syndrome X - Fragile
 - 1.4.9.2. Directives à prendre en compte par la famille.
 - 1.4.9.3. Directives pour le contexte éducatif.
 - 1.4.9.4. Ressources et associations.
- 1.4.10. L'équipe interdisciplinaire.
 - 1.4.10.1. L'importance de l'équipe interdisciplinaire.
 - 1.4.10.2. Orthophonie.
 - 1.4.10.3. Ergothérapie.
 - 1.4.10.4. Kinésithérapie
- 1.5. Le Syndrome de Rett.
 - 1.5.1. Introduction à l'unité.
 - 1.5.1.1. Histoire du Syndrome de Rett.
 - 1.5.2. Concept du Syndrome de Rett.
 - 1.5.2.1. Qu'est-ce que le syndrome de Rett?
 - 1.5.2.2. La génétique dans le Syndrome de Rett.
 - 1.5.2.3. Pronostic du Syndrome de Rett.
 - 1.5.3. Étiologie.
 - 1.5.3.1. L'origine du Syndrome de Rett.
 - 1.5.4. Prévalence.
 - 1.5.4.1. Le Syndromes de Rett dans d'autres pays.
 - 1.5.4.2. Étapes dans le développement du Syndrome de Rett.
 - 1.5.4.2.1. Phase I: Phase de démarrage prématuré.
 - 1.5.4.2.2. Phase II: Phase de destruction accélérée.
 - 1.5.4.2.3. Phase III: Phase de stabilisation ou de pseudo-stabilisation.
 - 1.5.4.2.4. Phase IV: Phase de détérioration motrice tardive.
 - 1.5.5. Comorbidité du Syndrome de Rett.
 - 1.5.5.1. Qu'est-ce que la comorbidité?
 - 1.5.5.2. La comorbidité dans le Syndrome de Rett.
 - 1.5.5.3. Troubles associés
 - 1.5.6. Principales affections.
 - 1.5.6.1. Introduction.
 - 1.5.6.2. Caractéristiques physiques typiques.
 - 1.5.6.3. Caractéristiques cliniques.
 - 1.5.7. Diagnostic et évaluation du Syndrome de Rett.
 - 1.5.7.1. Le diagnostic du Syndrome de Rett.
 - 1.5.7.1.1. Où il est réalisé.
 - 1.5.7.1.2. Qui le réalise.
 - 1.5.7.1.3. Quand peut-il être réalisé ?
 - 1.5.7.2. Évaluation orthophonique du Syndrome de Rett.
 - 1.5.7.2.1. Anamnèse
 - 1.5.7.2.2. Domaines à prendre en compte.
 - 1.5.8. Intervention orthophonique.
 - 1.5.8.1. Aspects à prendre en compte
 - 1.5.8.2. Fixation des objectifs de l'intervention.
 - 1.5.8.3. Matériel pour la rééducation.
 - 1.5.8.4. Ressources à utiliser.
 - 1.5.9. Directives
 - 1.5.9.1. Directives à prendre en compte par la personne atteinte du Syndrome de Rett
 - 1.5.9.2. Directives à prendre en compte par la famille.
 - 1.5.9.3. Directives pour le contexte éducatif.
 - 1.5.9.4. Ressources et associations.
 - 1.5.10. L'équipe interdisciplinaire.
 - 1.5.10.1. L'importance de l'équipe interdisciplinaire.
 - 1.5.10.2. Orthophonie.
 - 1.5.10.3. Ergothérapie.
 - 1.5.10.4. Kinésithérapie

- 1.6. Syndrome de Smith-Magenis (SSM).
 - 1.6.1. Le Syndrome de Smith-Magenis.
 - 1.6.1.1. Introduction.
 - 1.6.1.2. Concept.
 - 1.6.2. Étiologie.
 - 1.6.3. Épidémiologie.
 - 1.6.4. Développement par étapes.
 - 1.6.4.1. Nourrissons (jusqu'à 2. ans).
 - 1.6.4.2. Enfance (de 2. à 12. ans).
 - 1.6.4.2.1. L'adolescence et l'âge adulte. (Dès l'âge de 12. ans d'âge).
 - 1.6.5. Diagnostic différentiel
 - 1.6.6. Caractéristiques cliniques, cognitives, comportementales et physiques du Syndrome de Smith-Magenis.
 - 1.6.6.1. Caractéristiques cliniques.
 - 1.6.6.2. Caractéristiques cognitives et comportementales.
 - 1.6.6.3. Caractéristiques physiques
 - 1.6.7. Évaluation orthophonique du Syndrome de Smith-Magenis.
 - 1.6.8. Intervention orthophonique du Syndrome de Smith-Magenis.
 - 1.6.8.1. Considérations générales pour le démarrage de l'intervention
 - 1.6.8.2. Étapes du processus d'intervention.
 - 1.6.8.3. Aspects communicatifs de l'intervention.
 - 1.6.9. Exercices orthophoniques pour le Syndrome de Smith-Magenis.
 - 1.6.9.1. Exercices de stimulation auditive : sons et mots.
 - 1.6.9.2. Exercices pour favoriser les structures grammaticales.
 - 1.6.9.3. Exercices pour enrichir le vocabulaire.
 - 1.6.9.4. Exercices pour améliorer l'utilisation de la langue.
 - 1.6.9.5. Exercices de résolution de problèmes et de raisonnement.
 - 1.6.10. Associations d'aide aux patients et aux familles du Syndrome de Smith-Magenis.
- 1.7. Le syndrome de Williams
 - 1.7.1. Le Syndrome de Williams.
 - 1.7.1.1. Histoire du Syndrome de Williams.
 - 1.7.1.2. Concept du Syndrome de Williams.
 - 1.7.2. Étiologie du Syndrome de Williams.
 - 1.7.3. Épidémiologie du Syndrome de Williams.
 - 1.7.4. Diagnostic du Syndrome de Williams.
 - 1.7.5. Évaluation orthophonique du Syndrome de Williams.
 - 1.7.6. Caractéristiques du Syndrome de Williams.
 - 1.7.6.1. Aspects médicaux
 - 1.7.6.2. Traits faciaux.
 - 1.7.6.3. Hyperacousie
 - 1.7.6.4. Caractéristiques neuroanatomiques
 - 1.7.6.5. Caractéristiques du langage.
 - 1.7.6.5.1. Développement précoce du langage.
 - 1.7.6.5.2. Caractéristiques linguistiques de SW à partir de 4. ans
 - 1.7.6.6. Caractéristiques socio-émotionnelles du Syndrome de Williams.
 - 1.7.7. Intervention orthophonique dans les soins précoces chez les enfants atteints du Syndrome de Williams
 - 1.7.8. Intervention orthophonique en milieu scolaire chez les personnes atteintes du Syndrome de Williams.
 - 1.7.9. Intervention orthophonique à l'âge adulte avec le Syndrome de Williams.
 - 1.7.10. Associations.
- 1.8. Le syndrome d'Angelman.
 - 1.8.1. Introduction à l'unité.
 - 1.8.1.1. Histoire du Syndrome d'Angelman.
 - 1.8.2. Concept du Syndrome d'Angelman.
 - 1.8.2.1. Qu'est-ce que le syndrome d'Angelman?
 - 1.8.2.2. Génétique du Syndrome d'Angelman.
 - 1.8.2.3. Pronostic du Syndrome d'Angelman.
 - 1.8.3. Étiologie.
 - 1.8.3.1. L'origine du Syndrome d'Angelman.



- 1.8.4. Prévalence.
 - 1.8.4.1. Le Syndromes d'Angelman dans d'autres pays.
- 1.8.5. Principales affections.
 - 1.8.5.1. Introduction.
 - 1.8.5.2. Manifestations fréquentes chez les patients présentant du Syndrome d'Angelman.
 - 1.8.5.3. Manifestations peu fréquentes.
- 1.8.6. Comorbidité du Syndrome d'Angelman.
 - 1.8.6.1. Qu'est-ce que la comorbidité ?
 - 1.8.6.2. La comorbidité dans le Syndrome d'Angelman.
 - 1.8.6.3. Troubles associés
- 1.8.7. Diagnostic et évaluation du Syndrome d'Angelman.
 - 1.8.7.1. Le diagnostic du Syndrome d'Angelman.
 - 1.8.7.1.1. Où il est réalisé.
 - 1.8.7.1.2. Qui le réalise.
 - 1.8.7.1.3. Quand peut-il être réalisé ?
 - 1.8.7.2. Évaluation orthophonique du Syndrome d'Angelman.
 - 1.8.7.2.1. Anamnèse
 - 1.8.7.2.2. Domaines à prendre en compte.
- 1.8.8. Intervention orthophonique.
 - 1.8.8.1. Aspects à prendre en compte
 - 1.8.8.2. Fixation des objectifs de l'intervention.
 - 1.8.8.3. Matériel pour la rééducation.
 - 1.8.8.4. Ressources à utiliser.
- 1.8.9. Directives
 - 1.8.9.1. Directives à prendre en compte pour personne atteinte d'Angelman.
 - 1.8.9.2. Directives à prendre en compte par la famille.
 - 1.8.9.3. Directives pour le contexte éducatif.
 - 1.8.9.4. Ressources et associations.
- 1.8.10. L'équipe interdisciplinaire.
 - 1.8.10.1. L'importance de l'équipe interdisciplinaire.
 - 1.8.10.2. Orthophonie.
 - 1.8.10.3. Ergothérapie.
 - 1.8.10.4. Kinésithérapie

- 1.9. Maladie de Duchenne.
 - 1.9.1. Introduction à l'unité.
 - 1.9.1.1. Histoire de la Maladie de Duchenne.
 - 1.9.2. Concept de la Maladie de Duchenne.
 - 1.9.2.1. Qu'est-ce que la Maladie de Duchenne ?
 - 1.9.2.2. Génétique de la maladie de Duchenne.
 - 1.9.2.3. Pronostic de la Maladie de Duchenne.
 - 1.9.3. Étiologie.
 - 1.9.3.1. L'origine de la Maladie de Duchenne.
 - 1.9.4. Prévalence.
 - 1.9.4.1. Prévalence de la maladie de Duchenne dans d'autres pays.
 - 1.9.5. Principales affections.
 - 1.9.5.1. Introduction.
 - 1.9.5.2. Manifestations cliniques de la maladie de Duchenne.
 - 1.9.5.2.1. Retard de parole.
 - 1.9.5.2.2. Problèmes de comportement.
 - 1.9.5.2.3. Faiblesse musculaire.
 - 1.9.5.2.4. Rigidité
 - 1.9.5.2.5. Lordose.
 - 1.9.5.2.6. Dysfonctionnement respiratoire
 - 1.9.5.3. Symptômes les plus courants de la maladie de Duchenne.
 - 1.9.6. Comorbidité de la maladie de Duchenne.
 - 1.9.6.1. Qu'est-ce que la comorbidité?
 - 1.9.6.2. Comorbidité dans la maladie de Duchenne.
 - 1.9.6.3. Troubles associés
 - 1.9.7. Diagnostic et évaluation de la maladie de Duchenne.
 - 1.9.7.1. Le diagnostic de la maladie de Duchenne.
 - 1.9.7.1.1. Où il est réalisé.
 - 1.9.7.1.2. Qui le réalise.
 - 1.9.7.1.3. Quand peut-il être réalisé ?
 - 1.9.7.2. Évaluation orthophonique de la maladie de Duchenne.
 - 1.9.7.2.1. Anamnèse
 - 1.9.7.2.2. Domaines à prendre en compte.
 - 1.9.8. Intervention orthophonique.
 - 1.9.8.1. Aspects à prendre en compte
 - 1.9.8.2. Fixation des objectifs de l'intervention.
 - 1.9.8.3. Matériel pour la rééducation.
 - 1.9.8.4. Ressources à utiliser.
 - 1.9.9. Directives
 - 1.9.9.1. Directives à prendre en compte par la personne atteinte de la Maladie de Duchenne
 - 1.9.9.2. Directives à prendre en compte par la famille.
 - 1.9.9.3. Directives pour le contexte éducatif.
 - 1.9.9.4. Ressources et associations.
 - 1.9.10. L'équipe interdisciplinaire.
 - 1.9.10.1. L'importance de l'équipe interdisciplinaire.
 - 1.9.10.2. Orthophonie.
 - 1.9.10.3. Ergothérapie.
 - 1.9.10.4. Kinésithérapie

- 1.10. Syndrome d'Usher
 - 1.10.1. Introduction à l'unité.
 - 1.10.1.1. Histoire du Syndrome de Usher.
 - 1.10.2. Concept du Syndrome de Usher.
 - 1.10.2.1. Qu'est-ce que le syndrome d'Usher?
 - 1.10.2.2. Génétique du Syndrome de Usher.
 - 1.10.2.3. Typologie Syndrome de Usher.
 - 1.10.2.3.1. Type I.
 - 1.10.2.3.2. Type II.
 - 1.10.2.3.3. Type III.
 - 1.10.2.4. Pronostic du Syndrome de Usher.
 - 1.10.3. Étiologie.
 - 1.10.3.1. L'origine du Syndrome de Usher.
 - 1.10.4. Prévalence.
 - 1.10.4.1. Le Syndrome de Usher dans d'autres pays.
 - 1.10.5. Principales affections.
 - 1.10.5.1. Introduction.
 - 1.10.5.2. Manifestations fréquentes chez les patients présentant du Syndrome de Usher
 - 1.10.5.3. Manifestations peu fréquentes.
 - 1.10.6. Comorbidité du Syndrome de Usher.
 - 1.10.6.1. Qu'est-ce que la comorbidité?
 - 1.10.6.2. La comorbidité dans le Syndrome de Usher.
 - 1.10.6.3. Troubles associés
 - 1.10.7. Diagnostic et évaluation du Syndrome de Usher.
 - 1.10.7.1. Le diagnostic du Syndrome de Usher.
 - 1.10.7.1.1. Où il est réalisé.
 - 1.10.7.1.2. Qui le réalise.
 - 1.10.7.1.3. Quand peut-il être réalisé ?
 - 1.10.7.2. Évaluation orthophonique du Syndrome de Usher.
 - 1.10.7.2.1. Anamnèse
 - 1.10.7.2.2. Domaines à prendre en compte.
 - 1.10.8. Intervention orthophonique.
 - 1.10.8.1. Aspects à prendre en compte
 - 1.10.8.2. Fixation des objectifs de l'intervention.
 - 1.10.8.3. Matériel pour la rééducation.
 - 1.10.8.4. Ressources à utiliser.
 - 1.10.9. Directives
 - 1.10.9.1. Directives à prendre en compte pour personne atteinte de Usher.
 - 1.10.9.2. Directives à prendre en compte par la famille.
 - 1.10.9.3. Directives pour le contexte éducatif.
 - 1.10.9.4. Ressources et associations.
 - 1.10.10. L'équipe interdisciplinaire.
 - 1.10.10.1. L'importance de l'équipe interdisciplinaire.
 - 1.10.10.2. Orthophonie.
 - 1.10.10.3. Ergothérapie.
 - 1.10.10.4. Kinésithérapie



*Une expérience de
formation unique, clé et
décisive pour stimuler votre
développement professionnel”*

04

Méthodologie d'étude

TECH est la première université au monde à combiner la méthodologie des **case studies** avec **Relearning**, un système d'apprentissage 100% en ligne basé sur la répétition guidée.

Cette stratégie d'enseignement innovante est conçue pour offrir aux professionnels la possibilité d'actualiser leurs connaissances et de développer leurs compétences de manière intensive et rigoureuse. Un modèle d'apprentissage qui place l'étudiant au centre du processus académique et lui donne le rôle principal, en s'adaptant à ses besoins et en laissant de côté les méthodologies plus conventionnelles.



“

*TECH vous prépare à relever de nouveaux défis
dans des environnements incertains et à réussir
votre carrière”*

L'étudiant: la priorité de tous les programmes de TECH

Dans la méthodologie d'étude de TECH, l'étudiant est le protagoniste absolu. Les outils pédagogiques de chaque programme ont été sélectionnés en tenant compte des exigences de temps, de disponibilité et de rigueur académique que demandent les étudiants d'aujourd'hui et les emplois les plus compétitifs du marché.

Avec le modèle éducatif asynchrone de TECH, c'est l'étudiant qui choisit le temps qu'il consacre à l'étude, la manière dont il décide d'établir ses routines et tout cela dans le confort de l'appareil électronique de son choix. L'étudiant n'a pas besoin d'assister à des cours en direct, auxquels il ne peut souvent pas assister. Les activités d'apprentissage se dérouleront à votre convenance. Vous pouvez toujours décider quand et où étudier.

“

*À TECH, vous n'aurez PAS de cours en direct
(auxquelles vous ne pourrez jamais assister)”*



Les programmes d'études les plus complets au niveau international

TECH se caractérise par l'offre des itinéraires académiques les plus complets dans l'environnement universitaire. Cette exhaustivité est obtenue grâce à la création de programmes d'études qui couvrent non seulement les connaissances essentielles, mais aussi les dernières innovations dans chaque domaine.

Grâce à une mise à jour constante, ces programmes permettent aux étudiants de suivre les évolutions du marché et d'acquérir les compétences les plus appréciées par les employeurs. Ainsi, les diplômés de TECH reçoivent une préparation complète qui leur donne un avantage concurrentiel significatif pour progresser dans leur carrière.

De plus, ils peuvent le faire à partir de n'importe quel appareil, PC, tablette ou smartphone.

“

Le modèle de TECH est asynchrone, de sorte que vous pouvez étudier sur votre PC, votre tablette ou votre smartphone où vous voulez, quand vous voulez et aussi longtemps que vous le voulez”

Case studies ou Méthode des cas

La méthode des cas est le système d'apprentissage le plus utilisé par les meilleures écoles de commerce du monde. Développée en 1912 pour que les étudiants en Droit n'apprennent pas seulement le droit sur la base d'un contenu théorique, sa fonction était également de leur présenter des situations réelles et complexes. De cette manière, ils pouvaient prendre des décisions en connaissance de cause et porter des jugements de valeur sur la manière de les résoudre. Elle a été établie comme méthode d'enseignement standard à Harvard en 1924.

Avec ce modèle d'enseignement, ce sont les étudiants eux-mêmes qui construisent leurs compétences professionnelles grâce à des stratégies telles que *Learning by doing* ou le *Design Thinking*, utilisées par d'autres institutions renommées telles que Yale ou Stanford.

Cette méthode orientée vers l'action sera appliquée tout au long du parcours académique de l'étudiant avec TECH. Vous serez ainsi confronté à de multiples situations de la vie réelle et devrez intégrer des connaissances, faire des recherches, argumenter et défendre vos idées et vos décisions. Il s'agissait de répondre à la question de savoir comment ils agiraient lorsqu'ils seraient confrontés à des événements spécifiques complexes dans le cadre de leur travail quotidien.



Méthode Relearning

Chez TECH, les *case studies* sont complétées par la meilleure méthode d'enseignement 100% en ligne: le *Relearning*.

Cette méthode s'écarte des techniques d'enseignement traditionnelles pour placer l'apprenant au centre de l'équation, en lui fournissant le meilleur contenu sous différents formats. De cette façon, il est en mesure de revoir et de répéter les concepts clés de chaque matière et d'apprendre à les appliquer dans un environnement réel.

Dans le même ordre d'idées, et selon de multiples recherches scientifiques, la répétition est le meilleur moyen d'apprendre. C'est pourquoi TECH propose entre 8 et 16 répétitions de chaque concept clé au sein d'une même leçon, présentées d'une manière différente, afin de garantir que les connaissances sont pleinement intégrées au cours du processus d'étude.

Le Relearning vous permettra d'apprendre plus facilement et de manière plus productive tout en développant un esprit critique, en défendant des arguments et en contrastant des opinions: une équation directe vers le succès.



Un Campus Virtuel 100% en ligne avec les meilleures ressources didactiques

Pour appliquer efficacement sa méthodologie, TECH se concentre à fournir aux diplômés du matériel pédagogique sous différents formats: textes, vidéos interactives, illustrations et cartes de connaissances, entre autres. Tous ces supports sont conçus par des enseignants qualifiés qui axent leur travail sur la combinaison de cas réels avec la résolution de situations complexes par la simulation, l'étude de contextes appliqués à chaque carrière professionnelle et l'apprentissage basé sur la répétition, par le biais d'audios, de présentations, d'animations, d'images, etc.

Les dernières données scientifiques dans le domaine des Neurosciences soulignent l'importance de prendre en compte le lieu et le contexte d'accès au contenu avant d'entamer un nouveau processus d'apprentissage. La possibilité d'ajuster ces variables de manière personnalisée aide les gens à se souvenir et à stocker les connaissances dans l'hippocampe pour une rétention à long terme. Il s'agit d'un modèle intitulé *Neurocognitive context-dependent e-learning* qui est sciemment appliqué dans le cadre de ce diplôme universitaire.

D'autre part, toujours dans le but de favoriser au maximum les contacts entre mentors et mentorés, un large éventail de possibilités de communication est offert, en temps réel et en différé (messagerie interne, forums de discussion, service téléphonique, contact par courrier électronique avec le secrétariat technique, chat et vidéoconférence).

De même, ce Campus Virtuel très complet permettra aux étudiants TECH d'organiser leurs horaires d'études en fonction de leurs disponibilités personnelles ou de leurs obligations professionnelles. De cette manière, ils auront un contrôle global des contenus académiques et de leurs outils didactiques, mis en fonction de leur mise à jour professionnelle accélérée.



Le mode d'étude en ligne de ce programme vous permettra d'organiser votre temps et votre rythme d'apprentissage, en l'adaptant à votre emploi du temps"

L'efficacité de la méthode est justifiée par quatre acquis fondamentaux:

1. Les étudiants qui suivent cette méthode parviennent non seulement à assimiler les concepts, mais aussi à développer leur capacité mentale au moyen d'exercices pour évaluer des situations réelles et appliquer leurs connaissances.
2. L'apprentissage est solidement traduit en compétences pratiques ce qui permet à l'étudiant de mieux s'intégrer dans le monde réel.
3. L'assimilation des idées et des concepts est rendue plus facile et plus efficace, grâce à l'utilisation de situations issues de la réalité.
4. Le sentiment d'efficacité de l'effort investi devient un stimulus très important pour les étudiants, qui se traduit par un plus grand intérêt pour l'apprentissage et une augmentation du temps passé à travailler sur le cours.

La méthodologie universitaire la mieux évaluée par ses étudiants

Les résultats de ce modèle académique innovant sont visibles dans les niveaux de satisfaction générale des diplômés de TECH.

L'évaluation par les étudiants de la qualité de l'enseignement, de la qualité du matériel, de la structure du cours et des objectifs est excellente. Il n'est pas surprenant que l'institution soit devenue l'université la mieux évaluée par ses étudiants selon l'indice global score, obtenant une note de 4,9 sur 5.

Accédez aux contenus de l'étude depuis n'importe quel appareil disposant d'une connexion Internet (ordinateur, tablette, smartphone) grâce au fait que TECH est à la pointe de la technologie et de l'enseignement.

Vous pourrez apprendre grâce aux avantages offerts par les environnements d'apprentissage simulés et à l'approche de l'apprentissage par observation: le Learning from an expert.

Ainsi, le meilleur matériel pédagogique, minutieusement préparé, sera disponible dans le cadre de ce programme:



Matériel didactique

Tous les contenus didactiques sont créés par les spécialistes qui enseignent les cours. Ils ont été conçus en exclusivité pour le programme afin que le développement didactique soit vraiment spécifique et concret.

Ces contenus sont ensuite appliqués au format audiovisuel afin de mettre en place notre mode de travail en ligne, avec les dernières techniques qui nous permettent de vous offrir une grande qualité dans chacune des pièces que nous mettrons à votre service.



Pratique des aptitudes et des compétences

Vous effectuerez des activités visant à développer des compétences et des aptitudes spécifiques dans chaque domaine. Pratiques et dynamiques permettant d'acquérir et de développer les compétences et les capacités qu'un spécialiste doit acquérir dans le cadre de la mondialisation dans laquelle nous vivons.



Résumés interactifs

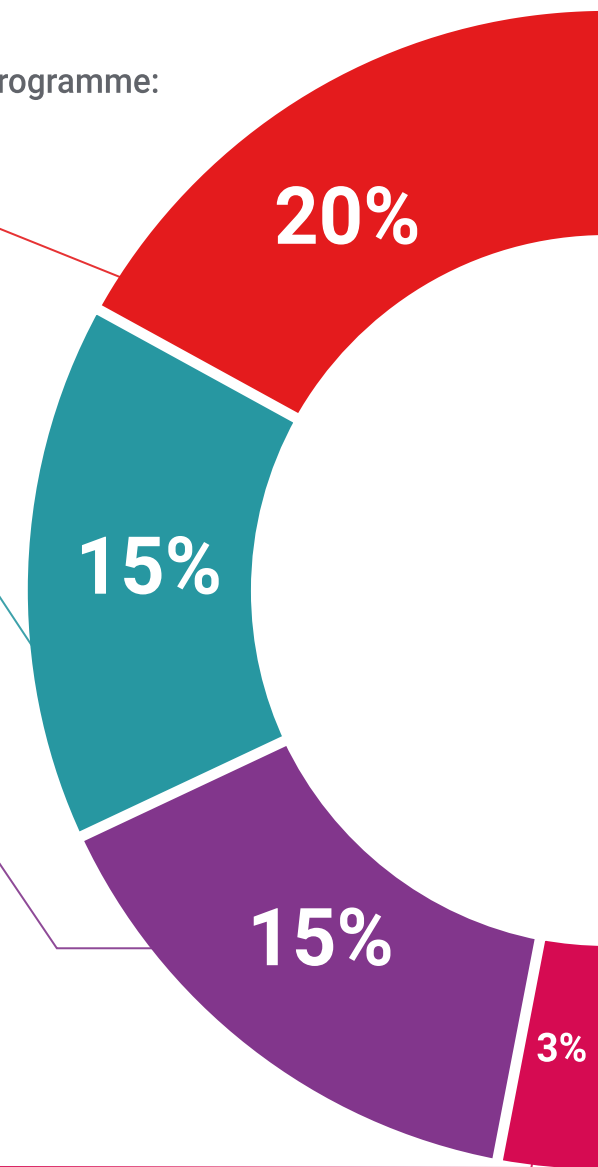
Nous présentons les contenus de manière attrayante et dynamique dans des dossiers multimédias qui incluent de l'audio, des vidéos, des images, des diagrammes et des cartes conceptuelles afin de consolider les connaissances.

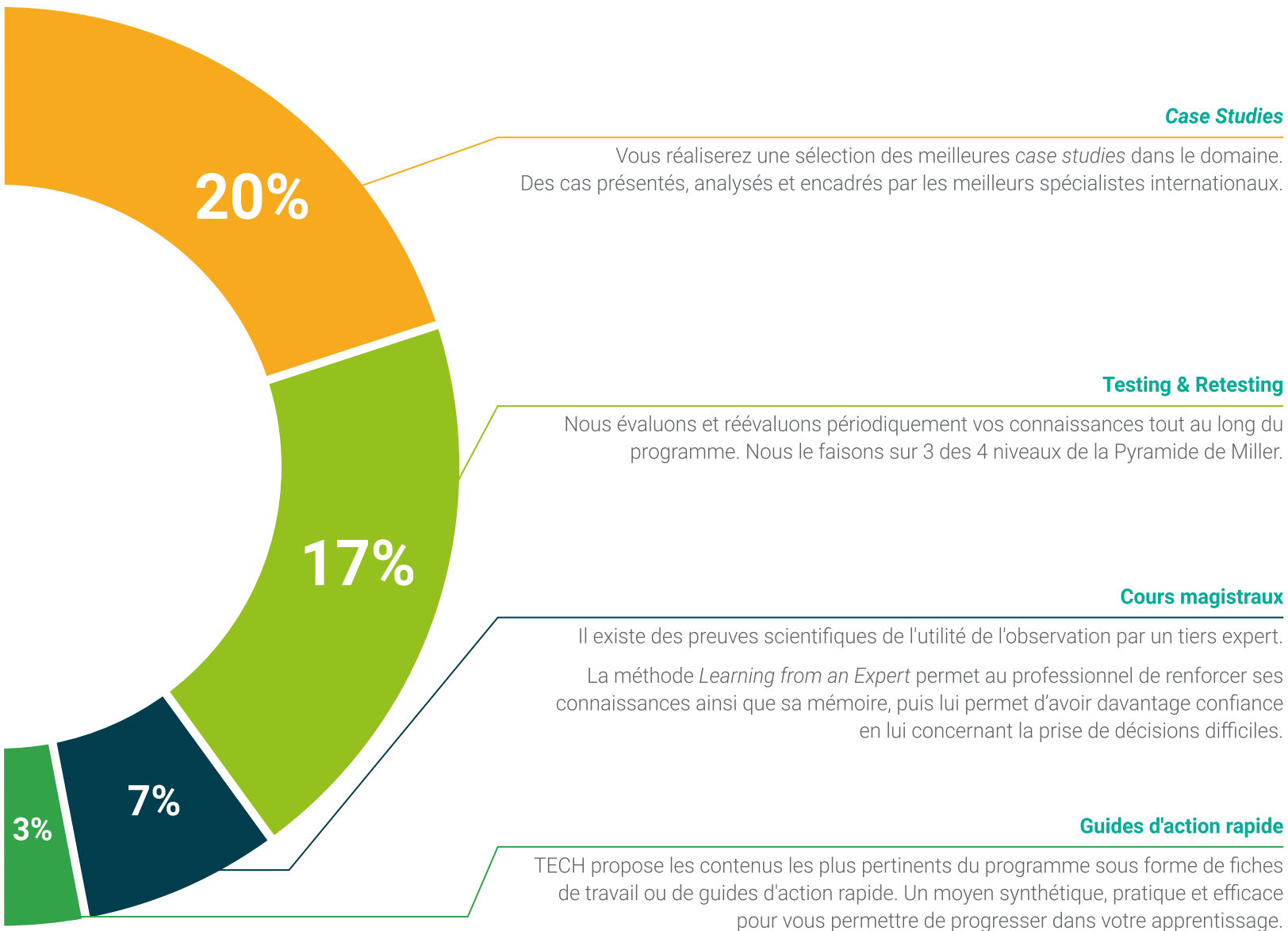
Ce système éducatif unique de présentation de contenu multimédia a été récompensé par Microsoft en tant que «European Success Story».



Lectures complémentaires

Articles récents, documents de consensus, guides internationaux, etc... Dans notre bibliothèque virtuelle, vous aurez accès à tout ce dont vous avez besoin pour compléter votre formation.





Case Studies

Vous réaliserez une sélection des meilleures *case studies* dans le domaine. Des cas présentés, analysés et encadrés par les meilleurs spécialistes internationaux.



Testing & Retesting

Nous évaluons et réévaluons périodiquement vos connaissances tout au long du programme. Nous le faisons sur 3 des 4 niveaux de la Pyramide de Miller.



Cours magistraux

Il existe des preuves scientifiques de l'utilité de l'observation par un tiers expert. La méthode *Learning from an Expert* permet au professionnel de renforcer ses connaissances ainsi que sa mémoire, puis lui permet d'avoir davantage confiance en lui concernant la prise de décisions difficiles.



Guides d'action rapide

TECH propose les contenus les plus pertinents du programme sous forme de fiches de travail ou de guides d'action rapide. Un moyen synthétique, pratique et efficace pour vous permettre de progresser dans votre apprentissage.



05 Diplôme

Le Certificat en Syndromes Génétiques garantit, outre la formation la plus rigoureuse et la plus actualisée, l'accès à un diplôme de Certificat délivré par TECH Global University.



“

*Finalisez cette formation avec succès
et recevez votre diplôme sans avoir
à vous soucier des déplacements ou
des démarches administratives”*

Ce programme vous permettra d'obtenir votre diplôme propre de **Certificat en Syndromes Génétiques** approuvé par **TECH Global University**, la plus grande Université numérique du monde.

TECH Global University est une Université Européenne Officielle reconnue publiquement par le Gouvernement d'Andorre ([journal officiel](#)). L'Andorre fait partie de l'Espace Européen de l'Enseignement Supérieur (EEES) depuis 2003. L'EEES est une initiative promue par l'Union européenne qui vise à organiser le cadre international de formation et à harmoniser les systèmes d'enseignement supérieur des pays membres de cet espace. Le projet promeut des valeurs communes, la mise en œuvre d'outils communs et le renforcement de ses mécanismes d'assurance qualité afin d'améliorer la collaboration et la mobilité des étudiants, des chercheurs et des universitaires.

Ce diplôme propre de **TECH Global University** est un programme européen de formation continue et d'actualisation professionnelle qui garantit l'acquisition de compétences dans son domaine de connaissances, conférant une grande valeur curriculaire à l'étudiant qui réussit le programme.

Diplôme: **Certificat en Syndromes Génétiques**

Modalité: **en ligne**

Durée: **6 semaines**

Accréditation: **6 ECTS**



future

santé confiance personnes

éducation information tuteurs

garantie accréditation enseignement

institutions technologie apprentissage

communauté engagement

service personnalisé innovation

connaissance présent qualité

en ligne formation

développement institutions

classe virtuelle langues

tech global
university

Cerificat

Syndromes Génétiques

- » Modalité: en ligne
- » Durée: 6 semaines
- » Qualification: TECH Global University
- » Accréditation: 6 ECTS
- » Horaire: à votre rythme
- » Examens: en ligne

Certificat

Syndromes Génétiques

